

L'évaluation génétique d'un présentant un retard du ou un

retard mental

incapacités
de l'enfant
LINK



Résumé

Hybridation in situ en fluorescence (FISH) : Technique qui peut servir à dépister à et localiser la présence ou l'absence de séquences précises d'ADN à l'aide de sondes fluorescentes qui se lie uniquement aux parties du chromosome dont la séquence est très semblable à celle de la sonde.

Recherche moléculaire de l'X fragile : Recherche d'une répétition anormale dans un gène particulier du chromosome X.

Épreuves métaboliques : Recherche de troubles métaboliques congénitaux. Les troubles métaboliques sont ceux qui compromettent la capacité de l'organisme à exécuter les nombreuses réactions chimiques nécessaires au maintien de la vie (par exemple, la conversion de sucre en énergie utilisable).

Études cytogénétiques : Recherche surtout centrée sur les changements structuraux dans tous les chromosomes (p. ex. duplications, suppressions et translocations).

Hybridation génomique comparative : Méthode d'analyse des suppressions et des duplications dans l'ADN d'un sujet (p. ex. l'ADN des tumeurs cancéreuses est souvent analysé à l'aide de cette méthode).

Le principal objectif de cet article était de décrire les meilleures épreuves génétiques qui pouvaient servir à déceler une cause de retard de développement ou de déficit intellectuel chez l'enfant. On a découvert que rien ne permettait de soutenir le recours à une seule approche et qu'il y avait diverses épreuves valides à notre disposition. En général, la documentation recommande l'étude des antécédents familiaux sur plus de trois générations. En outre, un examen neurologique détaillé visant à déterminer toute anomalie de la circonférence de la tête et des anomalies du cerveau est justifié, ce qui peut suggérer qu'une étude d'imagerie serait utile. Les chercheurs ont aussi trouvé un appui au recours aux épreuves génétiques suivantes : études cytogénétiques (aussi appelée karotypage à haute résolution), hybridation in situ en fluorescence (aussi appelée FISH), recherche moléculaire de l'X fragile et certaines études métaboliques dans des situations cliniques précises. On y souligne aussi la possibilité de recourir à des applications de technologies novatrices, notamment l'hybridation génomique comparative.

Implications pour les cliniciens

Cet article donne un aperçu de ce que l'on peut attendre de l'évaluation génétique clinique d'un enfant présentant un retard de développement ou un retard mental.

Implications pour les familles

La cause du retard du développement ou de la déficience intellectuelle n'est pas encore connue chez bien des enfants porteurs de ces handicaps. Des tests génétiques plus spécialisés pourront probablement contribuer à l'avenir à en déterminer ces causes.

Référence

[Moeschler, J.B., Shevell, M.I. and the AAP Committee on Genetics Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. Pediatrics, 117, 2304-2316.](#)